

## ATAXIA: CO TO JEST?

Europejska Sieć Referencyjna ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych pragnie wyrazić wdzięczność za znaczący wkład Ataxia UK w powstanie tej publikacji.

ogólna ulotka na temat ataksji.

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



# ataksja: co to jest?

Istnieje wiele różnych rodzajów ataksji, które dotyczą ludzi w różny sposób. Niniejsza broszura zawiera ogólne wprowadzenie do ataksji oraz informacje o tym, czego można się spodziewać, gdy pacjent jest badany pod kątem występowania ataksji.

## Zastrzeżenie:

Dołożyliśmy wszelkich starań, aby informacje zawarte w tej broszurze były aktualne, bezstronne i dokładne. Mamy nadzieję, że będzie ona stanowić uzupełnienie wszelkich profesjonalnych porad otrzymanych przez Państwa. Prosimy o kontynuowanie rozmów z zespołem opieki zdrowotnej i społecznej.

Ulotka została zaadoptowana do użytku w ERN przez rzecznika praw pacjenta dr Mary Kearney z Irlandii. Część medyczna tej broszury została napisana przez neurologów-ekspertów w dziedzinie ataksji, dr Paolę Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londyn) i dr Rajitha de Silva (Queen's Hospital, Romford, Londyn) dla Ataxia UK. Informacje te zostały zweryfikowane i przystosowane do rozpowszechniania w Europie przez dr Caterinę Mariotti i Sylwię Boesch, członków Europejskiej Sieci Referencyjnej ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych w sierpniu 2020 r., a także zatwierdzone przez Grupę Chorobową Ataksji Mózdkowych i Dziedzicznych Paraplegii Spastycznych ERN-RND.

**Przedruk za zgodą Ataxia UK**

## SPIS TREŚCI

<b>Co to jest ataksja?</b> .....	<b>5</b>
U kogo występuje ataksja.....	5
Co powoduje ataksję .....	5
Czy istnieje związek między ataksją a innymi schorzeniami .....	5
Jakie objawy występują u osób z ataksją .....	6
Czy ataksja zmienia się z czasem .....	6
Jak diagnozuje się ataksję .....	7
Przedobjawowe badania genetyczne .....	8
Poradnictwo genetyczne .....	8
Czy istnieją jakieś metody leczenia ataksji .....	9
A co z lekarstwem .....	11
<b>Rodzaje ataksji</b> .....	<b>12</b>
<b>Ataksja wrodzona</b> .....	<b>13</b>
Dziedziczenie autosomalne dominujące .....	11
Ataksja rdzeniowo-mózdkowa .....	14
Ataksja napadowa typu 1 (EA-1) .....	14
Ataksja napadowa typu 2 (EA-2) .....	14
Dziedziczenie autosomalne recesywne .....	15
Ataksja Friedreicha .....	16
Ataksja-telangiektazja .....	16
Inne ataksje autosomalne recesywne .....	16
Schorzenia mitochondrialne .....	16
Ataksja dziedziczona w sposób sprzężony z chromosomem X .....	17
<b>Niedziedziczne ataksje mózdkowe</b> .....	<b>17</b>
Zanik wieloukładowy z objawami mózdkowymi (MSA-C) .....	17
<b>Niezdiagnozowana ataksja</b> .....	<b>17</b>
<b>Życie z ataksją</b> .....	<b>18</b>
Co może pomóc w życiu z ataksją? .....	18
Twoje prawa .....	18
Doradztwo i wsparcie emocjonalne .....	19
Bycie opiekunem .....	19
Edukacja .....	19

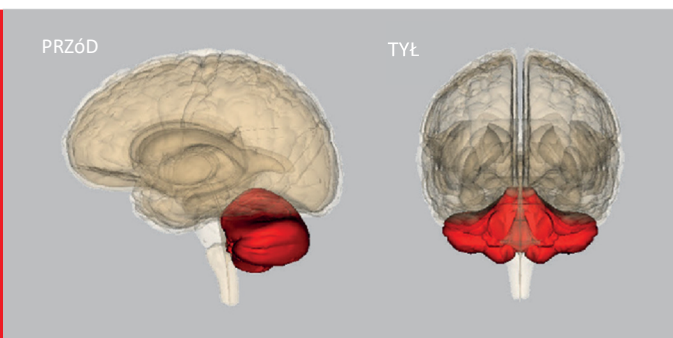
Zatrudnienie .....	19
Adaptacje mieszkaniowe .....	20
Planowanie rodziny .....	20
Pomoc w chodzeniu .....	20
Wózki inwalidzkie ręczne i elektryczne .....	21
Psy asystujące .....	22
Na drodze .....	22
Wychodzenie i poruszanie się .....	23
Sport i rekreacja .....	23
Dostęp do Internetu .....	23
Wakacje i podróże .....	23
Co dalej? .....	24

## CO TO JEST ATAKSJA ?

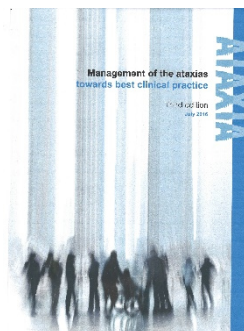
Ataksja jest objawem, a nie diagnozą. Termin ataksja oznacza "brak porządku" i jest używana przez lekarzy do opisywania problemów z równowagą i koordynacją. Choroby opisane w tej broszurze to głównie te, w których ataksja jest trwałą, a w wielu przypadkach postępującą (tzn. objawy nasilają się z czasem).

Wiele rodzajów ataksji określanych jest jako **ataksje mózdkowe**. Termin "mózdkowy" oznacza wszystko, co ma związek z mózdkiem, częścią mózgu kontrolującą ruch i koordynację. Istnieje wiele różnych typów ataksji mózdkowej: niektóre typy nie są dziedziczne, podczas gdy duża liczba ataksji jest dziedziczna. Niektóre typy zostały stwierdzone tylko u kilku rodzin w określonych krajach, podczas gdy inne są bardziej powszechne i występują na całym świecie. Nie ma dokładnych danych na temat częstości występowania ataksji w Europie, ale uważa się, że w Europie na ataksję choruje znacznie ponad 25 000 osób, więc mimo że jest ona rzadka, nie jest tak rzadka, jak mogłoby się wydawać.

Mózek (przedstawiony na czerwono) jest częścią mózgu, która kontroluje ruch i koordynację. Znajduje się w tylnej części mózgu, bezpośrednio poniżej płatów potylicznych i skroniowych, za górną częścią pnia mózgu.



Może się okazać, że wiele osób, a nawet niektórzy lekarze, nigdy nie słyszeli o określonych typach ataksji, więc pomocne może być przekazanie im kopii tej broszury. Może Pani/Pan również dać swojemu lekarzowi kopię broszury Ataxia UK's przewodnik dla pracowników służby zdrowia, zatytułowanego Postępowanie w ataksjach: dożyc do najlepszej praktyki klinicznej (lub podsumowanie dla lekarzy pierwszego kontaktu). Obie publikacje są dostępne nieodpłatnie w Ataxia UK ([www.ataxia.org.uk](http://www.ataxia.org.uk))



## Kto choruje na ataksję?

Ataksja może dotknąć każdego w każdym wieku, w zależności od przyczyny.

## Co powoduje ataksję mózdkową?

Istnieje kilka przyczyn:

- 1) Dziedziczenie - Niektórzy ludzie dziedziczą ataksję poprzez określone geny, które pochodzą od jednego lub obojga rodziców. Niektóre osoby mogą mieć wadę genetyczną powodującą ataksję, która nie jest dziedziczona od ich rodziców.
- 2) Wysoki poziom alkoholu lub długotrwałe narażenie na działanie alkoholu.
- 3) Uszkodzenie mózgu, np. w wyniku udaru, guza, urazu głowy, infekcji wirusowej lub choroby autoimmunologicznej.
- 4) Bardzo rzadko ataksja jest spowodowana niedoborem witamin.
- 5) Nieznana (idiopatyczna) - czasami nie jest możliwe znalezienie przyczyny ataksji pomimo przeprowadzenia wielu badań.
- 6) Wady rozwojowe mózdku

## Jakie objawy występują u osób z ataksją?

Osoby z ataksją mają problemy z koordynacją i równowagą. Często po raz pierwszy zauważają problem, kiedy zdają sobie sprawę, że przewracają się częściej niż zwykle, chodząc po ciemku, mają trudności z chodzeniem w linii prostej lub stali się bardziej niezdarni, niż można by się spodziewać. W miarę postępu choroby chodzenie może stać się trudne lub wręcz niemożliwe, dlatego osoby mogą być zmuszone do korzystania z wózka inwalidzkiego, aby poruszać się przez pewien lub cały czas.

Inne częste objawy występujące u osób z ataksją to:

- Niezgrabność rąk
- Niewyraźna mowa (zwana również **dyzartrią**)
- Problemy z połykaniem, które mogą powodować krztuszenie się lub kaszel
- Drżenie lub trzęsienie się, często rąk
- Zmęczenie lub znużenie
- Problemy z widzeniem, niewyraźne lub skaczące widzenie z powodu trudności w kontrolowaniu ruchów gałek ocznych
- Problemy z pęcherzem (tj. parcie na mocz i nietrzymanie moczu)

Określone rodzaje ataksji mogą również powodować inne objawy, na przykład w ataksji Friedreicha, najczęstszej ataksji na świecie, mogą czasem występować problemy z sercem (**kardiomiopatia**), **cukrzyca** lub skrzywieniem kręgosłupa (**skolioza**).

U większości osób z ataksją zdolność myślenia i rozumienia nie jest zaburzona. Są jednak emocjonalne aspekty godzenia się z ataksją, które mogą się różnić, w zależności od osoby.

U osób z ataksją mogą wystąpić zaburzenia nastroju, takie jak depresja, które można leczyć. Niektóre rodzaje ataksji wpływają na funkcje umysłowe, ale są to rzadsze formy.

Ataksja dotyka ludzi w różny sposób. U niektórych osób objawy są bardzo łagodne, np. są tylko niewielkie problemy z utrzymaniem równowagi i możliwe jest chodzenie przy pomocy laski. U innych osób objawy są bardziej nasilone i konieczna jest pomoc opiekunów w wykonywaniu codziennych czynności życiowych.

Chociaż ataksja może mieć znaczny wpływ na ludzi, wiele osób z tym schorzeniem prowadzi pełne i aktywne życie, uczęszcza do szkoły, doksztalca się i szkoli, pracuje, wychowuje rodziny i podróżuje po świecie.

## Czy ataksja zmienia się z czasem?

Większość rodzajów ataksji opisanych w tej broszurze jest określana jako **postępująca**, co oznacza, że z czasem objawy stopniowo się nasilają. To, jak szybko to się dzieje, zależy od rodzaju i przyczyny ataksji, a także od czynników indywidualnych. Ataksja zazwyczaj postępuje powoli, a zmiany zachodzą przez wiele lat, choć zależy to od danej osoby. Każdy doświadcza ataksji w inny sposób i dotyczy to również jej objawów.

W niektórych typach ataksji, które są dziedziczne, ludzie są nosicielami genu ataksji, ale przez wiele lat nie występują u nich objawy. Ogólnie rzecz biorąc, im wcześniej zaczyna się ataksja, tym szybciej postępuje. Istnieją jednak również postaci o wczesnym początku i powoli postępujące. Nie można przewidzieć, co się stanie w konkretnym przypadku. Potrzebujemy więcej badań, aby znaleźć odpowiedzi na te pytania.

Niektóre rodzaje ataksji nie są postępujące. Na przykład, zaburzenia, które obejmują wady rozwojowe mózdku, które wystąpiły przed urodzeniem, zazwyczaj nie postępują. Kiedy u dzieci pojawia się ataksja w wyniku działania wirusów, takich jak ospa wietrzna, pełne wyzdrowienie następuje zwykle w ciągu kilku miesięcy. Osoby, u których ataksja wystąpiła w wyniku udaru mózgu lub stwardnienia rozsianego, również mogą oczekiwać niemal całkowitego ustąpienia objawów ataksji.

Ataksja spowodowana urazowym uszkodzeniem mózgu jest zazwyczaj niepostępująca. U pacjentów z ataksją spowodowaną guzami mózgu objawy mogą mieć charakter postępujący albo nie postępujący (po usunięciu guza).

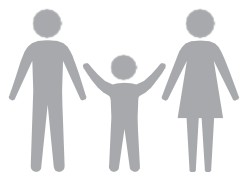
## Jak diagnozuje się ataksję?

Czasami trudno jest postawić rozpoznanie konkretnego rodzaju ataksji, ponieważ wiele różnych schorzeń może wydawać się bardzo podobnych. Neurolog może potrzebować wykonania szczegółowych badań, aby dowiedzieć się, co dokładnie ma pacjent, a to może zająć trochę czasu. Badania obejmują:

**Wywiad z pacjentem:** Zwykle wiąże się to z zadawaniem przez lekarza pytań, które pomogą ustalić, czy ataksja jest dziedziczona po kimś z rodziny. Jeśli ataksja postępuje (w ciągu kilku tygodni lub miesięcy), lekarz może chcieć sprawdzić, czy nie jest ona spowodowana np. guzem lub zatruciem alkoholowym.

**Badania krwi:** W przypadku braku rodzinnego występowania ataksji, lekarz pierwszego kontaktu lub specjalista prawdopodobnie najpierw wykona rutynowe badania krwi. Badania krwi zazwyczaj obejmują poniższe testy:

- Morfologia krwi i białko C-reaktywne
- Badania czynnościowe nerek, wątroby, kości i tarczycy
- Cukier (glukoza) we krwi,
- Witamina B12 i kwas foliowy
- Witamina E
- U dzieci: Alfa-fetoproteina



**Wywiad rodzinny:** Pomaga ustalić, czy u pacjenta występuje dziedziczny typ ataksji. Jeśli rodzice i dziadkowie pacjenta również mają/mieli ataksję, to jest prawdopodobne, że pacjent cierpi na ataksję dziedziczną w sposób autosomalny dominujący (patrz strona 13). Jeśli rodzice nie są (lub nie byli) dotknięci ataksją, ale więcej niż jedno dziecko ma ataksję, sugeruje to, że choroba jest dziedziczona w sposób recesywny (patrz strona 17). Nawet jeśli nikt inny w rodzinie nie jest dotknięty ataksją, nie musi to oznaczać, że ataksja nie jest dziedziczna.

### Skierowanie do neurologa:

Lekarz pierwszego kontaktu najprawdopodobniej skieruje Panią/Pana na dalsze badania do neurologa w celu dalszej oceny.



**Obrazowanie mózgu:** Neurolog prawdopodobnie zleci obrazowanie mózgu metodą rezonansu magnetycznego (MRI), które pokaże obraz mózdzku i innych części mózgu i pozwoli ocenić, czy są one uszkodzone. Obrazowanie może być wykorzystane do wykluczenia mniej lub bardziej powszechnych, uleczalnych przyczyn ataksji (guz, stwardnienie rozsiane, leukodystrofia itp.).

**Badania genetyczne:** Po wizycie u neurologa, w zależności od wyników badania danej osoby, lekarz może zdecydować, że dana osoba może mieć ataksję uwarunkowaną genetycznie i zlecić pobranie próbki krwi, aby to zweryfikować. Jeśli wynik jest pozytywny, wówczas można uznać to za ostateczne rozpoznanie.

Jeśli wyniki badania genetycznego są negatywne, może to oznaczać, że:

- 1) jest to rodzaj dziedzicznej ataksji, dla której gen/mutacja nie zostały zbadane lub nie są jeszcze znane
- 2) ataksja nie jest dziedziczna.

W takich okolicznościach, za zgodą pacjenta, próbka krwi może być przechowywana przez dłuższy czas, aby w przypadku postępu w badaniach i dostępności nowych testów, możliwe było przeprowadzenie dalszych badań.

**Inne badania laboratoryjne:** Pani/Pana neurolog może wykonać więcej badań krwi, szczególnie w poszukiwaniu metabolicznych lub autoimmunologicznych przyczyn ataksji (takich jak: niedobór witaminy E, choroba Wilsona spowodowana nieprawidłowym metabolizmem miedzi, markery stanów autoimmunologicznych, badanie alergii na gluten itp.),

## Badania genetyczne przed wystąpieniem objawów

Jeśli Pani/Pan jest bliskim krewnym osoby z rozpoznaną dziedziczną ataksją i nie wykazuje żadnych objawów ataksji, jest możliwe wykonanie badania genetycznego dla własnych potrzeb. Ryzyko pojawienia się ataksji lub bycia nosicielem zależy od sposobu dziedziczenia ataksji (jak opisano powyżej w punkcie *Wywiad rodzinny*).

Decyzja o wykonaniu lub niewykonaniu testu jest bardzo osobista i może być trudna do podjęcia. Niektórzy wolą dysponować wszystkimi możliwymi informacjami z wyprzedzeniem, aby móc planować przyszłość. Inni wolą nie wiedzieć chyba, żęstnieje lekarstwo. Wyniki badań mogą wywołać szereg długofalowych skutków, wpływając na wszystko, od decyzji, czy założyć rodzinę, po możliwość uzyskania ubezpieczenia. Pomoc w podjęciu tej decyzji można uzyskać od genetyków klinicznych lub neurologów, którzy mają doświadczenie w rozmowach z ludźmi na te tematy.

Badania są ogólnie dostępne tylko dla osób dorosłych (tj. osób powyżej 18 roku życia), ale może się to różnić w zależności od indywidualnych okoliczności. Aby uzyskać bardziej szczegółowe porady, należy skontaktować się z lekarzem.

## Poradnictwo genetyczne

Poradnictwo genetyczne jest przeznaczone dla osób zagrożonych wystąpieniem poważnej choroby o charakterze dziedzicznym. Wyniki badań genetycznych mogą spowodować pojawianie się trudnych pytań i obaw dotyczących przyszłości, dlatego warto spotkać się z genetykiem klinicznym lub doświadczonym neurologiem przed przystąpieniem do badań, aby porozmawiać o znaczeniu potencjalnych wyników.

Implikacje wyniku genetycznego dotyczą rokowania w odniesieniu do określonych objawów, rozwoju choroby i możliwych powikłań. Pozytywny wynik badania genetycznego ma również konsekwencje dla członków rodziny i przyszłych pokoleń. Jeśli neurolog zdiagnozuje chorobę dziedziczną, skieruje pacjenta do poradni genetycznej. Daje to możliwość przedyskutowania znaczenia rozpoznania dla osoby z ataksją i jej rodziny.

Lekarz lub neurolog skierować do regionalnego centrum genetycznego (tam, gdzie dostępne są usługi genetyczne) w celu wyjaśnienia badań i konsekwencji ich wyników. Dostępność tej usługi jest różna w poszczególnych krajach europejskich.



## Czy istnieją jakieś metody leczenia ataksji?

Niektóre z bardzo rzadkich ataksji są uleczalne (na przykład te spowodowane niedoborem witaminy E i koenzymu Q10, ataksja glutenowa, ataksja napadowa), co sprawia, że tak ważne jest, aby ludzie otrzymali rozpoznanie konkretnego rodzaju ataksji, jeśli jest to możliwe. Wszystkie osoby z ataksją mogą odnieść korzyści z wielodyscyplinarnego podejścia do leczenia, aby pomóc im zminimalizować spektrum powikłań, które mogą wystąpić i aby mogli dostosować się do życia z ataksją i żyć pełnią życia.



*Międzynarodowe spotkanie poświęcone ataksji*

Kiedy rodzina po raz pierwszy słyszy rozpoznanie postępującej ataksji, to zazwyczaj nie słyszeli o takim schorzeniu i nie spotkali się z innymi osobami cierpiącymi na tę chorobę. Wsparcie ze strony organizacji pacjentów może być zatem szczególnie ważne w tym czasie. Możliwość spotkania innych osób w tej samej sytuacji, otrzymania wsparcia emocjonalnego i informacji, wskazówek dotyczących zatrudnienia, ćwiczeń, sprzętu i adaptacji domu jest nieoceniona. Zwykle za pośrednictwem takich organizacji można dowiedzieć się o postępach w badaniach (jak również wziąć udział w projektach badawczych).

Istnieje europejska organizacja zajmująca się ataksją o nazwie Euro-ataxia ([www.euro-ataxia.org](http://www.euro-ataxia.org)). Wiele krajów europejskich ma swoje narodowe organizacje dla pacjentów z ataksją. Wiele krajów ma dwie organizacje zajmujące się ataksją - jedną dla ataksji Friedreicha, a drugą dla wszystkich innych ataksji.

### **Europejskie Organizacje Pacjentów z Ataksjami**

Belgia	<a href="#">Spierziekten Vlaanderen</a>
Dania	<a href="#">Foreningen for Ataksi HSP</a>
Finlandia	<a href="#">Neuroliitto</a>
Francja	<a href="#">BRAIN-TEAM lista organizacji pacjentów z ataksją</a>
Niemcy	<a href="#">Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft (DHAG)</a>
Irland	<a href="#">Ataxia Foundation Ireland</a>
Włochy	<a href="#">Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche</a>
Niderlandy	<a href="#">ADCA/ataxie vereniging</a>
Norwegia	<a href="#">Norweskie Stowarzyszenie na rzecz Dziedzicznej Paraplegii Spastycznej/Ataksji</a>
Polska	<a href="#">Polskie Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-mózdkową (Forum Ataksja)</a>
Hiszpania	<a href="#">Federación de Ataxias de España (FEDAES)</a> <a href="#">Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias (ACAH)</a>
Szwajcaria	<a href="#">Schweizerische Muskelgesellschaft</a>
Wielka Brytania	<a href="#">AtaxiaUK</a> , <a href="#">Towarzystwo Telangiektazji Ataksja</a>

### **Organizacje pacjentów specjalnie dla ataksji Friedreicha**

Australia	<a href="#">FARA Australazja</a>
Belgia	<a href="#">Stowarzyszenie Belge de l'Ataxie de Friedreich (ABAF)</a>
Francja	<a href="#">L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich</a>
Niemcy	<a href="#">Friedreich Ataxie Fördervereine.V.</a>
Irlandia	<a href="#">FARA Irlandia</a>
Włochy	<a href="#">GoFAR</a>
Szwecja	<a href="#">Bota FA! Szwecja</a>
Szwajcaria	<a href="#">Stowarzyszenie Suisse de l'Ataxie de Friedreich</a>
USA	<a href="#">Stowarzyszenie Badawcze Ataksji Friedreicha (FARA)</a>

### **Organizacje pacjentów specjalnie dla ataksji dominującej**

Izrael	<a href="#">Izraelskie Stowarzyszenie Machado Joseph (SCA 3)</a>
--------	--

## A co z lekarstwem?

*"Słuchanie o najnowszych wynikach badań zawsze napawa mnie nadzieją, że pewnego dnia będziemy mieli lekarstwo."*

W chwili obecnej nie jest znane lekarstwo na większość typów ataksji. Prowadzonych jest jednak wiele badań klinicznych, które mogą doprowadzić do opracowania nowych metod leczenia. W szczególności, odbywa się wiele badań klinicznych testujących leki na ataksję Friedreicha.



*Prof. Ludger Schöls, koordynator kliniczny ERN-RND  
& neurolog, Szpital Uniwersytecki w Tybindze, Niemcy*

Ponadto, chociaż nie ma lekarstwa, istnieje wiele sposobów, aby pomóc pacjentom w radzeniu sobie z niektórymi doświadczanymi objawami (porady dotyczące życia z ataksją znajdują się na stronie 18 i dalszych w tej broszurze).

Poczyniono znaczne postępy w poszukiwaniu nowych genów wywołujących ataksję, co oznacza, że więcej osób otrzyma konkretne rozpoznanie. Wiele obiecujących nowych metod leczenia jest obecnie testowanych w zwierzęcych modelach ataksji lub w badaniach na ludziach i w przyszłości mogą one być dostępne dla pacjentów.

## RODZAJE ATAKSJI

Niektóre rodzaje ataksji są dziedziczne (co oznacza, że są powodowane przez geny przekazywane przez rodziców dzieciom), a niektóre nie. Jeśli ataksja nie jest dziedziczna, może mieć wiele różnych przyczyn. Różne rodzaje ataksji zostały zaprezentowane na następnych stronach.

### Ataksja dziedziczna

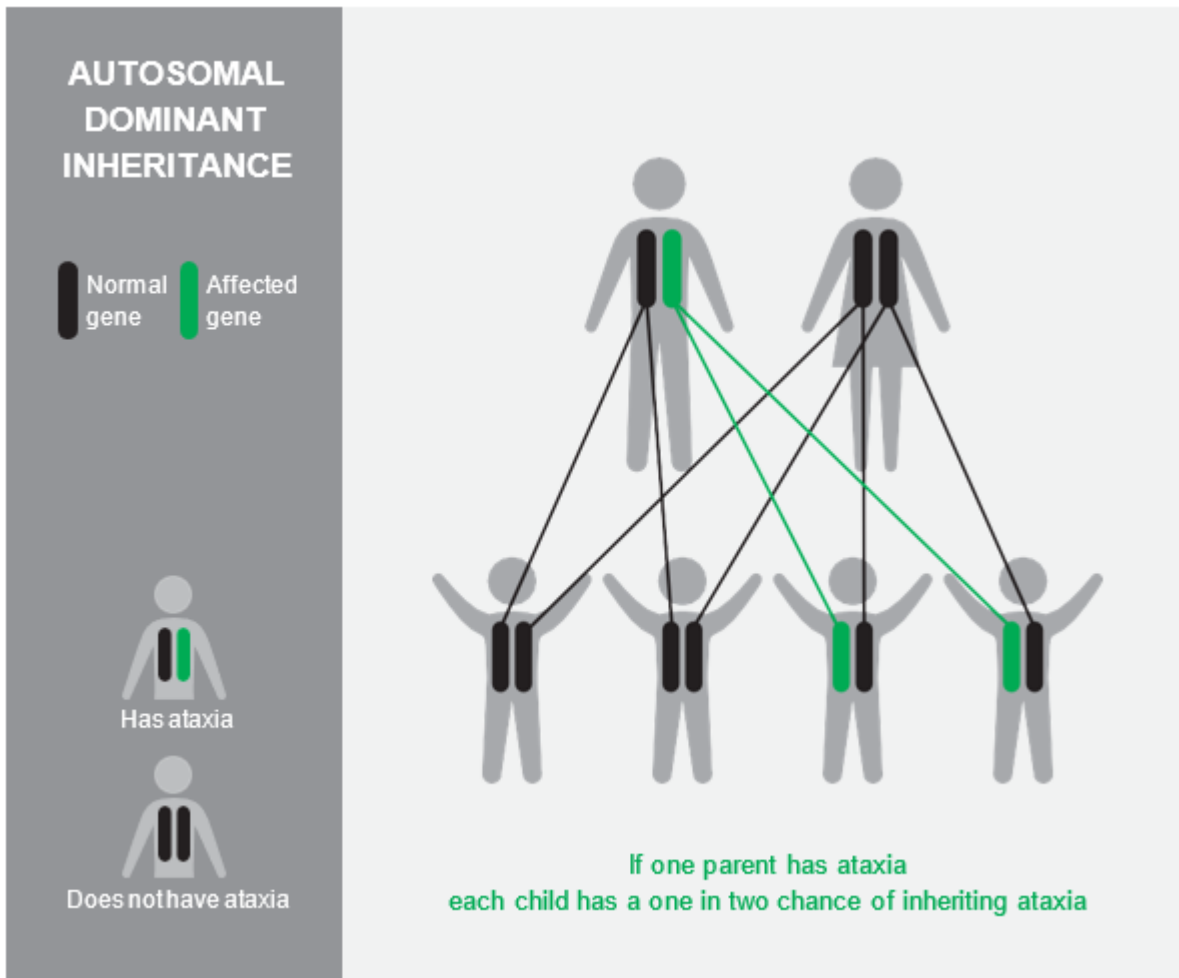
Dziedziczne rodzaje ataksji wiążą się z wadą genu lub genów, które mogą być przekazywane z pokolenia na pokolenie. Można je podzielić na cztery grupy, w zależności od sposobu dziedziczenia. Są to następujące typy:

- **Autosomalny dominujący:** oznacza, że choroba rozwija się po odziedziczeniu wadliwego genu tylko od jednego z rodziców.
- **Autosomalny recesywny:** oznacza, że choroba jest przekazywana jedynie poprzez otrzymanie wadliwego genu od obojga rodziców. W przypadku większości genów, każda osoba dziedziczy dwie kopie genu: jedną od matki, a drugą od ojca.
- **Mitochondrialny:** oznacza, że ataksję dziedziczy się po linii matczynej
- **Sprzężony z chromosomem X:** w rzadkich przypadkach, ataksja może wynikać z wadliwych genów, które znajdują się na chromosomie X, w tych przypadkach albo tylko mężczyźni są dotknięci, albo mężczyźni mają bardziej nasilone objawy niż kobiety.

## Dziedziczenie autosomalne dominujące

W tym przypadku ataksja jest spowodowana posiadaniem jednej kopii wadliwego genu, odziedziczonego tylko od jednego z rodziców. W przypadku tego rodzaju ataksji istnieje jedna szansa na dwie, że ataksja zostanie przekazana każdemu dziecku. Doradca genetyczny lub genetyk kliniczny może dokładniej wyjaśnić tę kwestię i omówić konsekwencje posiadania dzieci.

W niektórych typach ataksji mózdkowej dziedziczonej autosomalnie dominująco, choroba staje się coraz cięższa w miarę przekazywania jej z pokolenia na pokolenie, a objawy występują w coraz młodszym wieku. Zjawisko to nazywane jest **antycypacją**.



Ataksje autosomalne dominujące, ciąg dalszy:

## Ataksja rdzeniowo-mózdkowa

Zidentyfikowano wiele ataksji rdzeniowo-mózdkowych (zwanymi również SCA), z których wszystkie są spowodowane błędami w różnych genach. Każdy gen jest oznaczany numerem, na przykład SCA1, SCA2, SCA3 i tak dalej. Chociaż każdy typ jest spowodowany przez inny gen, SCA są często bardzo podobne i czasami można je odróżnić jedynie poprzez wykonanie badań genetycznych.

Obecnie znanych jest ponad 50 różnych SCA. Częstość ich występowania jest bardzo różna w zależności od kraju. Niektóre z podtypów zostały znalezione tylko w kilku rodzinach na całym świecie, inne są bardziej powszechne. Rutynowe testy genetyczne nie są jeszcze dostępne dla wszystkich z nich. Specyficzne testy są obecnie dla 21 SCA, ale tylko niektóre z nich są dostępne rutynowo. Testy te obejmują: SCA 1, 2, 3, 6, 7, 12 i 17. W niektórych przypadkach, w zależności od czynników indywidualnych i grupy etnicznej, dostępne są testy dla zaniku jądra zębatego, jądra czerwienego, gałki bladej i jądra niskowzgórzowego (DRPLA).

Nowa technika znana jako "sekwencjonowanie nowej generacji" (NGS) może umożliwić badanie ataksji w szerszym zakresie. W szczególności sprawia ona, że badania przesiewowe w kierunku SCA bardziej dostępne. Chociaż NGS ma ogromną moc diagnostyczną, interpretacja danych pozostaje wyzwaniem ze względu na dużą częstość występowania nowych i bardzo rzadkich łagodnych zmian w genach i błędnych powiązań w literaturze genów z chorobą. Ponadto, NGS nie może być stosowany do wszystkich podtypów ataksji, ponieważ zwykle nie wychwytuje SCA spowodowanych przez ekspansje liczby powtórzeń.

Dalsze informacje można znaleźć w publikacji [Management of the Ataxias: towards best clinical practice](#) przeznaczoną dla pracowników medycznych, opracowaną przez Ataxia UK.

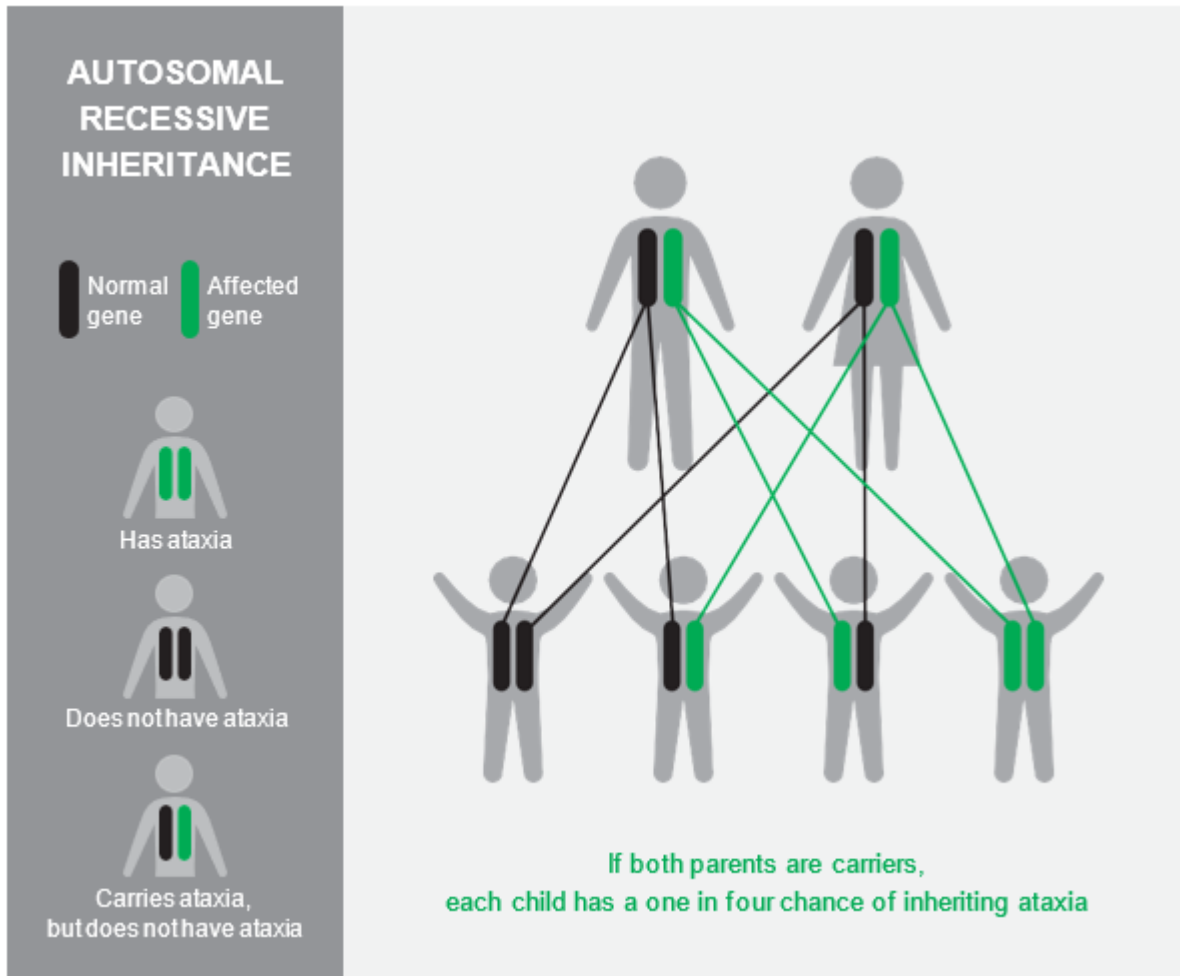
## Ataksja napadowa typu 1 (EA-1)

EA-1 różni się od większości innych rodzajów ataksji, ponieważ występują w niej krótkie napady, podczas których chorzy tracą koordynację i mogą niewyraźnie mówić, zazwyczaj przez kilka minut. EA-1 zazwyczaj nie jest postępująca, co oznacza, że nie ma tendencji do pogarszania się stanu chorego, z wyjątkiem niektórych starszych osób. Ataki czasami występują spontanicznie bez wyraźnej przyczyny, mogą być wywołane nagłym wstrząsem psychicznym lub ruchem, a także zmęczeniem, niepokojem lub stresem. Leczenie niektórymi lekami przeciwpadaczkowymi (np. karbamazepiną) może złagodzić ataki i zmniejszyć ich intensywność.

## Ataksja napadowa typu 2 (EA-2)

W EA-2 napady ataksji mogą trwać godzinami, a nawet dniami. Leczenie **acetazolamidem lub aminopirydynami** może zapobiec wystąpieniu lub złagodzić nasilenie ataków (lub epizodów), ale stosowanie jakichkolwiek leków musi być zawsze omówione z lekarzem. Ponieważ stres często wywołuje ataki, techniki radzenia sobie ze stresem mogą być również pomocne. EA-2 jest spowodowana mutacją dotyczącą tego samego genu, co w przypadku SCA6 (w którym występuje inny rodzaj mutacji). Jest to również gen odpowiedzialny za jedną z form dziedzicznej migreny, zwanej rodzinną migreną połowiczoporażną. Objawy EA-2 mogą z czasem ulegać nasileniu.

## Dziedziczenie autosomalne recesywne



W takich przypadkach ataksja jest spowodowana posiadaniem dwóch kopii wadliwego genu, po jednej odziedziczonej od każdego z rodziców. Innymi słowy, dziecko może urodzić się z tego rodzaju ataksją, jeśli oboje rodzice mają jedną wadliwą kopię genu. Oznacza to, że rodzice są **nosicielami** ataksji, chociaż sami nie mają ataksji.

Jeśli oboje rodzice są nosicielami, istnieje ryzyko jeden do czterech, że urodzi się dziecko z ataksją, oraz jedna szansa na dwie, że urodzą dziecko, które nie ma ataksji, ale jest nosicielem wadliwego genu. Jeśli dziecko jest nosicielem, może przekazać ten gen swoim dzieciom. Istnieje również jedna szansa na cztery, że dziecko nie będzie ani chore na ataksję, ani nie będzie nosicielem.

W takim przypadku genetyk kliniczny może przedstawić, w jaki sposób te geny są dziedziczone i jakie są konsekwencje dla pozostałych członków rodziny.

Istnieje ponad 30 rodzajów ataksji dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny, niektóre z nich są dobrze znane, w tym ataksja Friedreicha. Inne ataksje są mniej powszechne, a kilka ataksji autosomalny recesywnych dotyczy tylko kilku rodzin na całym świecie.

## Ataksja Friedreicha

Ataksja Friedreicha (FA) jest najczęstszym rodzajem ataksji dziedzicznej na świecie, dotyczącą głównie dzieci i nastolatków; objawy zaczynają się przeciętnie między 5 a 15 rokiem życia. Początkowo FA powoduje niezgrabność ruchów, która w okresie młodzieńczym / około 20 roku życia przechodzi w niestabilność postawy i chodu oraz konieczność korzystania z wózka inwalidzkiego. Mowa zwykle staje się niewyraźna. Inne poważne problemy, które mogą się rozwinąć to skrzywienie kręgosłupa (skolioza), deformacja stóp (stopy wydrążone), cukrzyca i problemy z sercem, które są przyczyną śmierci 60% osób z ataksją Friedreicha.

## Ataksja-telangiektazja

Pierwsze objawy tej ataksji pojawiają się zazwyczaj we wczesnym dzieciństwie - kiedy dziecko zaczyna chodzić, to chwieje się i kołysze. Nieco później często pojawiają się problemy z poruszaniem oczami. Po kilku latach mogą pojawić się "teleangiektazje" - drobne czerwone pajęczki naczyniowe w kąciach oczu, na powierzchni uszu i policzków. Później mogą pojawić się zaburzenia ze strony układu odpornościowego, co może prowadzić do nawracających infekcji dróg oddechowych i predyspozycji do zachorowania na nowotwory.

Istnieje międzynarodowa grupa wsparcia pacjentów o nazwie "AT Children's Project". **Strona internetowa:** [www.atcp.org](http://www.atcp.org)

## Inne ataksje autosomalne recesywne

- Ataksja z apraxją okuloruchową typu 1 lub 2 (znana jako **AOA1** i **AOA2**)
- Ataksja z rodzinnym izolowanym niedoborem witaminy E ORAZ abetalipoproteinemia
- Ataksja mózdkowa z niedoborem mięśniowego koenzymu Q<sub>10</sub>
- Ataksja mózdkowa o wczesnym początku z zachowanymi odruchami ścięgnistymi
- Ataksja rdzeniowo-mózdkowa o początku w okresie niemowlęcym
- Zespół Marinesco-Sjogrena
- Autosomalna recesywna ataksja spastyczna Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
- Zespół Jouberta
- Nie postępujące ataksje wrodzone z zanikiem mózdku (cechy dziedziczenia AD, X-L lub AR)
- Nie postępujące ataksje wrodzone z hipoplazją mózdku (globalną lub robaka) (cechy dziedziczenia AD, AD, X-L lub AR)

Jest całkiem możliwe, że w nadchodzących latach będzie więcej dostępnych informacji na temat tych ataksji i że więcej ataksji zostanie odkrytych.

## Schorzenia mitochondrialne

Te rodzaje ataksji wiążą się ze zmianami (lub **mutacjami**) w genach, które kodują białka mitochondrialne, czyli dla struktur komórkowych produkujących energię. Ponieważ każda osoba dziedziczy swoje mitochondria i geny mitochondrialne po matce, ten rodzaj schorzenia może być przekazywany jedynie w linii matczynej, tj. od matki. Kobiety, które mają takie schorzenie mogą przekazać je swoim dzieciom (płci męskiej lub żeńskiej).

Większość genów znajdujących się w mitochondriach jest zaangażowana w produkcję energii, więc ogólnie rzecz biorąc, zaburzenia mitochondrialne są spowodowane tym, że komórki nie mogą produkować wystarczającej ilości energii, nie mogą prawidłowo funkcjonować. Ponieważ mięśnie i mózg potrzebują dużo energii do działania, to są



one najbardziej narażone na wystąpienie objawów zaburzeń mitochondrialnych. W niektórych schorzeniach mitochondrialnych ataksja jest głównym objawem.

Przykłady schorzeń mitochondrialnych z ataksją:

- miopatia mitochondrialna, encefalopatia, kwasica mleczanowa, występowanie incydentów podobnych do udarów (**MELAS**)
- padaczka miokloniczna z czerwonymi poszarpanymi włóknami (**MERRF**)
- neuropatia, ataksja i zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (**NARP**)

## Ataksje dziedziczone w sposób sprzężony z chromosomem X

Każda komórka ciała ma 23 pary chromosomów - długich odcinków DNA zawierających wiele genów. U ludzi o płci decyduje jedna z tych par, znana jako chromosomy X i Y. O ile kobiety mają dwa chromosomy X, to mężczyźni mają jeden X i jeden Y. Może to oznaczać, że niektóre schorzenia z wadliwymi genami na chromosomie X występują raczej u mężczyzn (a w rzadkich przypadkach, gdy dotyczyło kobiety, choroba przebiega zwykle znacznie łagodniej niż u mężczyzn). Kobiety mogą być nosicielkami wadliwego genu na chromosomie X i przekazać chorobę swoim synom. Przykładem schorzenia dziedziczonego w ten sposób jest hemofilia, a niektóre formy ataksji również mogą być sprzężone z chromosomem X.

## Niedziedziczne ataksje mózdkowe

U niektórych osób z ataksją nie ma historii występowania ataksji w rodzinie. Jednak, mogą mieć wciąż rodzaj ataksji, który może być przekazywana ich rodzeństwu. Może się zdarzyć, że te osoby są pierwszymi członkami rodziny, u których rozwinęła się mutacja w genie powodującym dziedziczną ataksję lub ich rodzice zmarli, zanim pojawiły się objawy ataksji. Alternatywnie, mogą oni mieć niedziedziczną formę ataksji.

Jeśli ataksja nie jest dziedziczna, nazywa się ją **sporadyczną ataksją mózdkową**, a jeśli przyczyna ataksji nie jest znana - **idiopatyczną ataksją mózdkową**. Na przykład, u wielu osób rozpoznaje się idiopatyczną ataksję mózdkową o późnym początku, co oznacza, że choroba pojawia się w późniejszym okresie życia, a jej przyczyna nie jest znana. Można postawić takie rozpoznanie, jeśli nie ma dowodów na istnienie genetycznej lub innej przyczyny. Choroba często rozwija się powoli i ma niewiele dodatkowych objawów.

Przykłady niedziedzicznej ataksji obejmują:

### 1) Zanik wieloukładowy z dominującymi objawami mózdkowymi (MSA-C)

Jest to schorzenie, które pojawia się w późniejszym okresie życia. Jest to postępująca ataksja mózdkowa i ma swoje własne organizacje charytatywne.

W Wielkiej Brytanii - Multiple System Atrophy Trust [www.msatrust.org.uk](http://www.msatrust.org.uk) lub organizacje pacjentów w USA: [www.mutpilesteyemstrophy.org](http://www.mutpilesteyemstrophy.org) lub [www.brainsupportnetwork.org](http://www.brainsupportnetwork.org). Obecnie nie istnieje żadna europejska organizacja zajmująca się MSA-C.

## Niezddiagnozowana ataksja

Świadomość, że coś jest nie tak z Panią/Panem lub Pani/Pana dzieckiem, a nie ma nawet konkretnej diagnozy, pozostawia każdego w trudnej sytuacji z kilku powodów. W przypadku dziecka, świadomość, że Pani/Pana dziecko różni się od rówieśników, ale nie wiadomo dlaczego i co z tym zrobić, może być bardzo trudnym przeżyciem. Poszukiwanie diagnozy może być udręką zarówno dla dzieci, jak i dla rodziców. Takie osoby często przystępują się do organizacji zajmujących się ataksją w swoim kraju, nawet jeśli nie mają konkretnej diagnozy.

Istnieje kilka grup na Facebooku poświęconych organizacjom charytatywnym dla chorób rzadkich i nierzadko pacjenci otrzymują wsparcie od takich grup. Jednak zawsze należy być ostrożnym, ponieważ istnieją ludzie i firmy, które są zbyt chętne do wyłudzenia pieniędzy od niczego nie podejrzewających osób cierpiących na nieuleczalne schorzenia.

[SWAN \(Syndromes With a Name\) UK](#) jest charytatywną organizacją non-profit, samopomocową i zarejestrowaną, która krzewi wiedzę na temat wyzwań stojących przed dziećmi i rodzinami dotkniętymi chorobami niezdiagnozowanymi. Organizacja ta prowadzi kampanie na rzecz równych praw i rozpoznawalności, buduje bazę danych, aby pomóc w przyszłych badaniach, łączy rodziny z innymi (o podobnym problemie) ,o ile jest to możliwe, oraz ułatwia wymianę informacji i historii za pośrednictwem swojego biuletynu.

## ŻYCIE Z ATAKSJĄ

W tym rozdziale znajdzie Pani/Pan informacje na temat praktycznych aspektów codziennego życia z ataksją. Istnieje wiele różnych sposobów na poprawę jakości życia osób z ataksją.

### Co może pomóc w życiu z ataksją?

Chociaż obecnie nie ma lekarstwa na ataksję, dostępnych jest wiele metod leczenia, które pomagają w łagodzeniu objawów występujących u chorych. Dostępne są na przykład leki na skurcze mięśni, drżenie, problemy z pęcherzem, nieprawidłowe ruchy gałek ocznych i depresję. Problemy kardiologiczne występujące w ataksji Friedreicha również mogą być leczone.

Zazwyczaj zaleca się, aby osoby z ataksją postępującą były regularnie (co najmniej raz w roku) widziane przez neurologa, który może monitorować ich stan i zapewnić pomoc w przypadku pojawienia się nowych problemów. Daje to również szansę na skorzystanie z wszelkich nowych osiągnięć medycznych.

Fizjoterapia i ćwiczenia takie jak pływanie, podnoszenie ciężarów, jazda na rowerze, jazda konna mogą zapobiec utracie siły, pomóc zachowanie mobilności i ułatwić przemieszczanie się osobom zmuszonym do korzystania z wózka inwalidzkiego.



Terapia logopedyczna może pomóc w problemach dotyczących mówienia, połykania, kaszlu, krztuszenia się oraz, jeśli to konieczne, korzystaniu ze wsparcia komunikacyjnego oferowanego przez niektóre programy komputerowe.

Terapia zajęciowa jest również ważna, na przykład przy adaptacji domu, nauce strategii wykonywania codziennych czynności lub przy zakupie wózka inwalidzkiego.

Sprawdzoną strategią pomocy chorym z ataksją jest spotkanie z innymi osobami z ataksją, ponieważ pozwala zrozumieć, że nie są sami w tym, przez co przechodzą. Szczególnie pomocne w tym względzie są organizacje

pacjentów, krajowe i międzynarodowe fora internetowe. Na forach międzynarodowych ludzie zazwyczaj porozumiewają się w języku angielskim.

## Twoje prawa

Europejskie Forum Niepełnosprawności (EDF) powstało w 1996 roku i jest organizacją parasolową osób niepełnosprawnych, która broni interesów ponad 100 milionów osób niepełnosprawnych w Europie.

Pomaga ona zapewnić, że na poziomie europejskim decyzje dotyczące osób niepełnosprawnych są podejmowane z udziałem i przez osoby niepełnosprawne. Wizja EDF zakłada, że osoby niepełnosprawne w Europie w pełni uczestniczą w życiu społecznym na równych zasadach z innymi osobami, a nasze prawa człowieka określone w Konwencji ONZ o prawach osób niepełnosprawnych (KPON ONZ) są w pełni przestrzegane, chronione i realizowane.

[Konwencja Narodów Zjednoczonych o prawach osób niepełnosprawnych \(KPON ONZ\)](#) jest międzynarodowym traktatem dotyczącym praw człowieka, który potwierdza, że wszystkie osoby niepełnosprawne korzystają z wszystkich praw człowieka i podstawowych wolności. Wyjaśnia ona, że wszystkie osoby niepełnosprawne mają prawo do uczestniczenia w życiu obywatelskim, politycznym, gospodarczym, społecznym i kulturalnym społeczności tak jak każdy inny człowiek. Konwencja jasno określa, co władze publiczne i prywatne muszą zrobić, aby zapewnić i promować pełne korzystanie z tych praw przez wszystkie osoby niepełnosprawne.

Dyskryminacja osób niepełnosprawnych w różnych dziedzinach ich życia, w tym w pracy, edukacji, podróżach i wypoczynku, jest niezgodna z prawem. Ustawa o równości dotyczy również dyskryminacji ze względu na płeć oraz relacje rasowe.

## Doradztwo i wsparcie emocjonalne

Osoby cierpiące na ataksję często potrzebują rozmowy z doradcą lub terapeutą, aby przedyskutować niektóre problemy, z jakimi wiąże się dla nich ataksja. Naukowcy i lekarze z Europejskiej Sieci Referencyjnej dla Rzadkich Chorób Neurologicznych są w pełni świadomi wpływu, jaki ataksja wywiera na czynności życia codziennego. Obecnie we wszystkich badaniach klinicznych obowiązkowe jest uwzględnienie, oprócz głównego efektu, który zazwyczaj jest kardiologiczny lub neurologiczny, również wpływu interwencji na codzienne czynności życiowe osób z ataksją.

## Bycie opiekunem

W coraz większym stopniu dostępne jest wsparcie dla opiekunów opiekujących się osobą z ataksją. Tradycyjnie członkowie rodziny lub bliscy byli często jedynymi opiekunami osoby niepełnosprawnej. Ogólnie uważa się, że, jeśli pozwalają na to okoliczności, to lepiej by krewny nie był głównym opiekunem osoby z ataksją. Sytuacja ekonomiczna każdego kraju europejskiego prawdopodobnie zdecyduje o tym, do jakiej pomocy "z zewnątrz" może kwalifikować się osoba z ataksją.

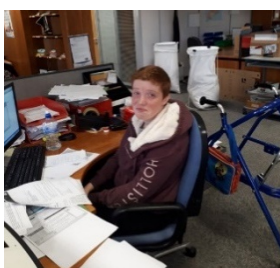
Jeśli to członkowie rodziny opiekują się osobą z ataksją, ważne jest, aby znaleźli czas dla siebie, aby byli wypoczęci a ich własne zdrowie nie ucierpiało. Wielu opiekunów osób z ataksją uważa za bardzo pomocne przychodzenie na spotkania organizacji pacjentów, aby uzyskać rodzaj wsparcia od innych osób znajdujących się w podobnej sytuacji.



## Edukacja

Chociaż szkoły różnią się pod względem dostępności, to generalnie nowoczesne obiekty mogą przyjąć uczniów z niepełnosprawnościami fizycznymi, a w zakresie dostępności stale wprowadzane są ulepszenia. Informacje na ten temat można często znaleźć w szkolnym planie dostępności, którego kopia jest dostępna na żądanie.

Studenci niepełnosprawni najbardziej potrzebują pomocy w zakupie specjalistycznego sprzętu, np. laptopa, notatnika oraz ponoszonych dodatkowych kosztów podróży.



## Zatrudnienie

Wiele osób z ataksją kontynuuje pracę po zdiagnozowaniu i przez wiele kolejnych lat. Zwykle istnieje szereg programów, które mogą w tym pomóc, ale zależy to od danego kraju. Zazwyczaj organizacja zrzeszająca chorych na ataksję może pomóc w uzyskaniu informacji.

## Adaptacje mieszkaniowe

Niektóre osoby po pojawieniu się objawów ataksji muszą dokonać zmian przystosowawczych w swoim domu. Terapeuta zajęciowy we współpracy z pracownikiem socjalnym mogą doradzić w zakresie wymaganych adaptacji domu. Nierzadko władze lokalne przyznają różnego rodzaju dotacje prywatnym właścicielom lokali mieszkalnych oraz najemcom mieszkań komunalnych. Obejmują one dotacje na dostosowanie nieruchomości do zamieszkania oraz na pokrycie kosztów ulepszeń i adaptacji.



*Tata mający ataksję z rodziną*

## Planowanie rodziny

Wiele osób z dziedziczną postacią ataksji ma dzieci. U niektórych osób ataksja rozwija się po urodzeniu dzieci, inni mogą zdecydować się na posiadanie dzieci wiedząc, że mają ataksję. Każda osoba z ataksją będzie miała własne zdanie na temat posiadania dzieci. Jest to zawsze bardzo osobista decyzja.

Jeśli ktoś cierpi na znaną ataksję dziedziczną recesywnie (np. ataksję Friedreicha) i chce założyć rodzinę, to partner może zostać przebadany w celu sprawdzenia, czy jest nosicielem tego samego rodzaju ataksji. Jeśli nie jest on/ona nosicielem, to bardzo mało prawdopodobne, aby ich dziecko zachorowało na taki typ ataksji.



*Jest to balkonik dla osób starszych z dodatkowym wsparciem ramion.*

## Pomoc w chodzeniu

Rozważając zastosowanie przyrządu wspomagającego chodzenie, najlepiej jest skonsultować się z terapeutą zajęciowym w celu uzyskania pomocy i porady czy taka pomoc jest dostępna. Ośrodki dla osób niepełnosprawnych oferują szeroki wybór sprzętu, jak również porady i informacje. Często wskazówki dotyczące sprzętu wspomagającego chodzenie można uzyskać na spotkaniach krajowych organizacji pacjentów.

Ogólnie rzecz biorąc, dzieci uważają, że laski/kule przyczyniają się do potykania. Chodziki są zwykle bardziej odpowiednie dla tych, którzy mają pewną zdolność do stania i chodzenia, ale potrzebują pomocy w utrzymaniu równowagi. Balkonik zapewnia większą stabilność i wsparcie, a wiele z nich ma dodatkowe elementy, takie jak kółka, hamulce lub siedzisko do odpoczynku.

Inne formy pomocy w poruszaniu się obejmują trenażery chodu, które mają ramę i zapewniają większe wsparcie niż standardowy chodzik oraz skutery, które mogą być używane jako forma transportu na dłuższym dystansie .





*Helen używa wózka inwalidzkiego na długich dystansach od 20. roku życia.*

*Zwróć uwagę na urządzenie typu "widget" w jej lewej ręce, które jest przymocowane do obu kół. Jego użycie napędza wózek i zapobiega konieczności przekładania rąk na kierownicy po każdym obrocie.*



*Al korzysta z wózka elektrycznego. Objawy ataksji miał od 11. roku życia. 10 lat później zdiagnozowano u niego ataksję Friedreicha. Niedawno ukończył studia z zakresu niepełnosprawności, wcześniej studiował wzornictwo. Obecnie ma 54 lata.*

## Wózki inwalidzkie ręczne i elektryczne

Chociaż nie każdy chory na ataksję korzysta z wózka inwalidzkiego, to wiele osób uważa, że ułatwia on życie. Niektóre osoby mogą chodzić na krótkich dystansach lub stać przez krótki czas; przez resztę czasu zaś mogą korzystać z wózka inwalidzkiego.

Jako rodzic może Pani/Pan się denerwować myśląc, że dziecko musi korzystać z wózka inwalidzkiego. Jednak wraz z postępem ataksji, szybko zda Pani/Pan sobie sprawę, że korzystanie z wózka inwalidzkiego przez dziecko daje mu w rzeczywistości większą niezależność i pozwala zachować energię na ważne rzeczy.

Wybór ręcznych i elektrycznych wózków inwalidzkich stale się powiększa. Rozwój technologiczny powoduje, że wózki inwalidzkie mogą być bardziej wytrzymałe, szybsze i lżejsze niż kiedykolwiek wcześniej. Jest wiele różnych typów wózków inwalidzkich ręcznych i elektrycznych, w tym wózki sportowe, do korzystania w pozycji stojącej i transportowe.

Przy wyborze odpowiedniego wózka inwalidzkiego ważne są takie czynniki, jak wiek, potrzeby i możliwości. Koszt zależy m.in. od tego, z czego wykonany wózek jest krzesło, czy został wykonany na indywidualne zamówienie.

Ręczne wózki inwalidzkie mają tę zaletę, że:

- 1) są łatwiejsze w transporcie niż elektryczne
- 2) pomagają osobie z ataksją w utrzymaniu dobrej kondycji fizycznej

Ich wadą jest to, że powtarzające się ruchy związane z używaniem kół mogą powodować nawracające problemy z barkami, czemu "widget" lub podobne urządzenie mogłoby zapobiegać.

Główną zaletą korzystania z elektrycznego wózka inwalidzkiego w porównaniu z ręcznym jest to, że jest on mniej wymagający fizycznie. Cała obsługa odbywa się za pomocą baterii i chory nie potrzebuje dodatkowej pomocy, aby się poruszać.

*"Na początku czułem się skrępowany, będąc na wózku inwalidzkim, ale moi przyjaciele i rodzina byli wspianym źródłem siły".*



## Psy asystujące

*"Mój pies jest niesamowity - może nawet pomóc mi opróżnić pralkę! On naprawdę pomaga mi żyć samodzielnie".*

Psy asystujące są specjalnie szkolone, aby pomagać osobom niepełnosprawnym w wykonywaniu codziennych czynności, które w przeciwnym razie byłyby zbyt trudne. Osoby z ataksją czasem odkrywają, że posiadanie psa asystującego pomaga im zachować niezależność, a w dodatku pies jest wspaniałym towarzyszem. Psy mogą być szkolone do wykonywania różnych zadań, aby pomóc ludziom żyć jak najbardziej komfortowo. Może to dotyczyć otwierania i zamykania drzwi, sięgania do lad sklepowych, noszenia koszyka z zakupami, a nawet opróżniania pralki.



## Na drodze

Nauka jazdy to świetny sposób na bycie mobilnym. Minimalny wiek do nauki jazdy zależy od przepisów danego kraju. Im wcześniej osoba cierpiąca na ataksję nauczy się prowadzić samochód, tym większe ma szanse na powodzenie. Pomaga to dać chorym nieco niezależności w tym trudnym okresie życia.

Wielu osobom z ataksją mogą przysługiwać ulgi parkingowe dla kierowców, którzy mają ataksję lub pasażerów, którzy mają problemy z chodzeniem. Pozwala to na parkowanie blisko miejsca docelowego. Aby ubiegać się o taką ulgę, należy skontaktować się z wydziałem usług socjalnych w urzędzie krajowym lub lokalnym.

*Kierowca wjeżdża do do samochodu od tyłu pojazdu używając wózka inwalidzkiego.*



Jeśli Pani/Pan prowadzi samochód, to w większości krajów europejskich oczekuje się, że zostanie poinformowany krajowy organ ds. kierowców, zaraz po rozpoznaniu ataksji. Nie oznacza to jednak automatycznie, że konieczna będzie rezygnacja z kierowania pojazdem. W przypadku niektórych osób z ataksją, ich stan oznacza potrzebę przystosowania samochodu i ostatecznie mogą zdecydować o rezygnacji z prowadzenia pojazdu. Pozytywnym aspektem jest to, że Pani/Pan może się kwalifikować do ulg, które mogą ułatwić parkowanie w pobliżu miejsc docelowych.



## Wychodzenie z domu i przemieszczanie się

Większość kin, zwłaszcza multipleksów, oferuje odpowiednie udogodnienia dla osób z ataksją i innymi niepełnosprawnościami. Szczegóły na ten temat można zazwyczaj znaleźć na ich stronach internetowych. W ostatnich latach wiele środków transportu publicznego i zwykłych taksówek zostało przystosowanych dla osób z niepełnosprawnością ruchową. Większość przewoźników kolejowych, autobusowych i lotniczych umożliwia wcześniejsze zarezerwowanie pomocy, jeśli potrzebna jest pomoc w podróży, na przykład przy przesiadce. Aby uzyskać więcej informacji, należy skontaktować się z daną firmą.

Transport w dużych miastach, w których co 4 lata odbywają się Igrzyska Paraolimpijskie, dokłada szczególnych starań, aby transport publiczny był jak najbardziej dostępny podczas Igrzysk Paraolimpijskich. Jest to idealny czas na zwiedzanie dużych miast.



## Sport i rekreacja

Wiele dyscyplin sportowych można tak dostosować, aby osoby z takimi schorzeniami jak ataksja mogły w nich uczestniczyć. Odzwierciedla to wzrost liczby dyscyplin sportowych na paraolimpiadach. Jeśli Pani/Pan lubi oglądać wydarzenia sportowe, to wiele obiektów sportowych oferuje niższe ceny dla osób na wózkach inwalidzkich.



## Korzystanie z internetu

Wiele osób z ataksją uważa, że korzystanie z internetu może być świetnym sposobem na utrzymywanie kontaktów, organizowanie podróży i robienie zakupów. Większość witryn i przeglądarek internetowych posiada opcje ułatwień dostępu, które pozwalają na zmianę rozmiaru czcionki lub wyświetlenie widoku tylko tekstowego itp. Klawiaturę i mysz można dostosować by ułatwić ich używanie, istnieją również różne pomoce komunikacyjne, które mogą pomóc w obsłudze komputera, takie jak oprogramowanie do rozpoznawania głosu. Pulpit i ustawienia komputera można również dostosować tak, aby były bardziej przystępne. Telefony komórkowe również mogą zostać dostosowane do łatwiejszego użytkowania, a niektóre (takie jak iPhone) oferują za niewielką cenę aplikacje do rozpoznawania głosu.



## Wakacje i podróże

Większość ośrodków wypoczynkowych oferuje zakwaterowanie dla osób o ograniczonej mobilności i może udostępnić dodatkowe udogodnienia dla osób z innymi potrzebami. Jest to kolejny obszar, w którym organizacja pacjentów może być pomocna. Chociaż wiele starszych rejonów w większych miastach Europy nie zostało zbudowanych z myślą o osobach korzystających z wózków inwalidzkich, to możliwe jest poruszanie się po nich przy nieco wcześniejszym planowaniu. Większość miast oferuje przewodniki, które pomogą osobom mającym problemy z poruszaniem się.



## Co dalej?

Wprawdzie nie da się ukryć, że ataksja wpływa na życie ludzi, to jednak nie musi ona przeszkadzać im w prowadzeniu pełnego, aktywnego i przyjemnego życia. Wszyscy żyjemy nadzieją na nowe metody leczenia.

**Mamy nadzieję, że ta broszura okazała się przydatna. Pani/Pana opinia jest zawsze mile widziana. Pomóż nam ulepszyć następne wydanie przekazując nam swoje uwagi:**  
**[info@ern-rnd.eu](mailto:info@ern-rnd.eu)**

## OŚWIADCZENIE:

Wytyczne dotyczące praktyki klinicznej, porady praktyczne, przeglądy systematyczne i inne wytyczne opublikowane, zatwierdzone lub potwierdzone przez ERN-RND to oceny aktualnych informacji naukowych i klinicznych dostarczanych w ramach usług edukacyjnych. Informacje te (1) nie powinny być uważane za wyczerpujące wszystkie właściwe metody leczenia, metody opieki lub jako określenie standardu opieki; (2) nie są stale aktualizowane i mogą nie odzwierciedlać najnowszych dowodów (nowe informacje mogą pojawić się w czasie pomiędzy ich opracowaniem a publikacją lub odczytaniem); (3) dotyczą tylko konkretnie określonych problemów; (4) nie nakazują żadnego konkretnego sposobu postępowania medycznego; oraz (5) nie mają na celu zastąpienia niezależnej profesjonalnej oceny lekarza prowadzącego leczenie, ponieważ informacje te nie uwzględniają indywidualnych różnic pomiędzy pacjentami. W każdym przypadku wybrany sposób postępowania powinien być rozważony przez podmiot prowadzący leczenie w kontekście leczenia danego pacjenta. Korzystanie z informacji jest dobrowolne. ERN-RND udostępniła te informacje na zasadzie "tak jak jest" i nie udziela żadnych gwarancji, wyraźnych lub dorozumianych, w odniesieniu do tych informacji. ERN-RND w szczególności zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego zastosowania lub celu. ERN-RND nie ponosi odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody wyrządzone osobom lub mieniu wynikające z lub związane z jakimkolwiek wykorzystaniem tych informacji lub za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.

### ŚLEDŹ NAS

Strona internetowa: [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Twitter: [@ERN\\_RND](https://twitter.com/ERN_RND)

YouTube: [ERN-RND](https://www.youtube.com/ERN-RND)

Facebook: [/ernrnde](https://www.facebook.com/ernrnde)

LinkedIn: [/company/ern-rnd](https://www.linkedin.com/company/ern-rnd)



[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)



**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases (ERN-RND)

**Coordinator**  
Universitätsklinikum  
Tübingen – Deutschland

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

